

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

ESCUELA DE MEDICINA

“CLASIFICACION DE ATAXIA CERBELOSAS AUTOSOMICAS RECESIVAS”

Presenta: Francisco Javier Méndez López

MATERIA: NEUROLOGÍA

Semestre: 6°

Grupo: “B”

Docente: Dr. José Luis Gordillo

Clasificación de Ataxias Cerebelosas Autosómicas Recesivas.

La clasificación de las ataxias hereditarias representan un desafío significativo debido al gran número de enfermedades neurológicas y metabólicas que presentan distonía cerebelosa y heterogeneidad fenotípica en trastornos genéticamente definidos conocidos.

En primer lugar, a diferencia de las ataxias dominantes que se han sido nombrados de una manera altamente heterogénea de acuerdo con las características clínicas, el apellido de los médicos o las regiones de alta prevalencia. En segundo lugar varios trastornos metabólicos multisistema recesivos o complejos presentes con ataxia, de tal manera que es difícil circunscribir adecuadamente este grupo de trastornos y clasificarlo de una manera significativa tanto para los médicos como para los investigadores.

Recientemente, El grupo de Trabajo de la Sociedad de Trastornos del movimiento sobre Clasificación y Nomenclatura de Trastornos del Movimiento Genéticos propuso un sistema de nomenclatura revisado basado en el nombre del gen asociado con un prefijo fenotípico.